

## العيوب الولادية

### تقرير من الأمانة

١- إن الهدف من إعداد هذه الوثيقة هو توفير المعلومات اللازمة للنقاش الخاص بالعيوب الولادية والاضطرابات الخلقية، نظراً لأهميتها كسبب من أسباب الإملاص ووفيات المواليد. وطبقاً للمراجعة العاشرة للتصنيف الدولي للأمراض تشمل الحالات غير السوية الخلقية التشوهات والعاهات الخلقية والشذوذات الصبغوية، ولكنها لا تشمل الأخطاء الاستقلابية الخلقية. وفي كل عام يولد أكثر من ٧,٩ مليون طفل، أي ٦٪ من إجمالي المواليد في العالم، باضطرابات خلقية خطيرة ناجمة عن أسباب جينية أو بيئية. وأشيع الاضطرابات الخلقية الخطيرة هي عيوب القلب وعيوب الأنبوب العصبي ومتلازمة داون. وينجم ٦٪ من كل الاضطرابات الخلقية عن الاعتلالات الهيموغلوبينية (بما في ذلك التلاسيميا وداء الكريات المنجلية) وعوز نازعة هيدروجين الغلوكوز-٦- فوسفات، وهي غير مشمولة في تعريف الحالات غير السوية الخلقية الوارد في المراجعة العاشرة للتصنيف الدولي للأمراض. وبالإضافة إلى ذلك فإن داء انحلال الدم الوليدي الناجم عن تنافر المستضد الريسوسي، وهو اضطراب شائع نسبياً ويمكن توقيه، غير مشمول في تعريف الحالات غير السوية الخلقية الوارد في المراجعة العاشرة للتصنيف الدولي للأمراض. وهناك تعريف موسع يشمل شذوذات البنية أو الوظيفة، بما في ذلك الاستقلاب، التي توجد منذ الميلاد، ولكن بصرف النظر عن التعريف المستعمل هناك حاجة فورية إلى الوقاية من الاضطرابات الخلقية الخطيرة وتدبيرها العلاجي. وهذه الاضطرابات يمكن أن تهدد الحياة وأن تؤدي إلى العجز في الأمد الطويل، أو أن تتسبب في الأمرين على السواء، كما يمكن أن تلحق الضرر بالأفراد والأسر ونظم الرعاية الصحية والمجتمعات.

### الاضطرابات الخلقية ومعدل وفاة المواليد والأطفال في العالم

٢- مازال الموت يحصد أرواح نحو ٩ ملايين طفل سنوياً. وتحدث نسبة ٣٧٪ من هذه الوفيات في الأيام الثمانية والعشرين الأولى من العمر. وأشيع أسباب وفاة المواليد على صعيد العالم هي العدوى والولادة قبل تمام مدة الحمل والاختناق. وأشيع أسباب الوفاة ابتداءً من الشهر الأول وحتى سن خمس سنوات هي الالتهاب الرئوي والإسهال والملاريا والحصبة والعدوى بفيروس العوز المناعي البشري، كما أن سوء التغذية يسهم في ٣٥٪ تقريباً من كل وفيات الأطفال دون سن الخامسة. وفي البلدان التي يُسجل فيها معدل منخفض نسبياً لوفيات الأطفال دون سن الخامسة (>٣٠ لكل ألف مولود حي مثلاً) يمكن أن تشكل وفيات المواليد أكثر من ٦٠٪ من المعدل الإجمالي لوفيات الأطفال. وعلاوة على ذلك فإن توزيع أسباب وفاة المواليد والرضع بين سن شهر وسن ٥٩ شهراً تتغير بانخفاض معدل وفيات الأطفال، وبالتالي فإن اعتلالات مثل الاضطرابات الخلقية والإصابات والأمراض المزمنة تكتسي، باعتبارها من أسباب وفيات الأطفال، أهمية أكبر بكثير من العدوى والاختناق.

٣- وطبقاً للإحصاءات الصحية العالمية ٢٠٠٨ يحدث نحو ٢٦٠.٠٠٠ وفاة من وفيات المواليد في العالم بسبب حالات غير سوية خلقية. وبشكل هذا الرقم ٧٪ تقريباً من كل وفيات المواليد، ولكنه يتراوح بين ٥٪ في إقليم جنوب شرق آسيا وبين أكثر من ٢٥٪ في الإقليم الأوروبي. وتدل البيانات المتاحة على التفاوت الواسع بين البلدان: من ٤٪ (بنغلاديش وغينيا الاستوائية وإثيوبيا وليبيريا ومالي وسيراليون) إلى ما يقدر بنسبة ٨٪ في الصين وحتى ٣٨٪ فأكثر (البحرين وقبرص وأيرلندا والكويت وقطر والجمهورية العربية السورية. ومن المرجح أن هذه النسب المئوية تنطوي على بخس للتقدير لأنها لا تستند إلا إلى البيانات المستمدة من دراسات التشريح الشفوي، ومن ثم فإنها تسفر عن بعض الأخطاء المحتملة في تصنيف الوفيات المعزوة إلى الاضطرابات الخلقية، مثل عيوب القلب الخلقية. وتدل هذه الأرقام معاً على أنه في سياق العمل على تحقيق الغاية المدرجة ضمن المرمى ٤ من المرامي الإنمائية للألفية، أي تخفيض معدل وفيات الأطفال دون سن الخامسة بمقدار الثلثين في الفترة ما بين عامي ١٩٩٠ و ٢٠١٥، من الضروري خفض معدل الحالات غير السوية الخلقية. وتقضي مكافحة الاضطرابات الخلقية أولوية أعلى في البلدان والبيئات التي تسجل فيها معدلات منخفضة نسبياً لوفيات الأطفال دون سن الخامسة، حيث من المتوقع أن تتسبب الحالات غير السوية الخلقية في ١٠٪ أو أكثر من كل وفيات الأطفال. وتعد الحالات غير السوية الخلقية أيضاً سبباً رئيسياً لوفاة الأجنة، وسبباً متزايداً من أسباب وفيات المواليد في البلدان التي تشهد تحولاً في الوبائيات (مثل الصين). وعلى الرغم من أن الحالات غير السوية الخلقية تتسبب في نسبة أقل من وفيات المواليد والرضع بين سن شهر ٥٩ شهراً في البلدان المتوسطة الدخل والبلدان المنخفضة الدخل مقارنة بالبلدان الأغنى فإن أكثر من ٩٥٪ من كل وفيات الأطفال المعزوة إلى الحالات غير السوية الخلقية يحدث في هذه البيئات، مما يدل على أن الحالات غير السوية الخلقية تمس جميع البلدان وتعد مشكلة كبيرة بالنسبة إلى الصحة العمومية في العالم.<sup>١</sup>

## الوقاية

٤- إن تنوع أسباب ومحددات الاضطرابات الخلقية يتطلب اتباع مجموعة من أساليب الوقاية والعلاج، وبعض هذه الأساليب يثير قضايا أخلاقية واجتماعية. وتشمل وسائل الوقاية من الاضطرابات الخلقية ما يلي:

- تقديم خدمات تنظيم الأسرة وخدمات رعاية الصحة الإنجابية الأخرى، مثل توفير خدمات الوقاية والعلاج من العدوى المنقولة من الأم إلى الطفل (مثل الزهري)
- التدخلات التغذوية مثل إغناء الأغذية باليود للوقاية من القدامة، وبرامج التكملة بحامض الفوليك أو إغناء الأغذية للوقاية من عيوب القناة العصبية (وهي تستهدف جميع النساء في سن الإنجاب)
- التمنيع الروتيني للوقاية من الحصبة الألمانية والحمق
- حملات التوعية المجتمعية والحملات التي تستهدف توعية النساء في سن الإنجاب بشأن إخطار تعاطي الكحول واستهلاك الأدوية التي يحتمل أن تكون لها آثار جانبية ماسخة أثناء المرحلة المبكرة من الحمل
- تقديم الخدمات الجينية المجتمعية في إطار نظام الرعاية الصحية الأولية
- ترصد الاضطرابات الخلقية.

١ الإحصاءات الصحية العالمية ٢٠٠٨. منظمة الصحة العالمية، جنيف، ٢٠٠٨.

## الرعاية الممهدة للحمل والفحص والاستئصال بشأن المسائل الجينية قبل الولادة

٥- إن الرعاية الممهدة للحمل (التدبير العلاجي الملائم للسكري وسائر الأمراض المزمنة، بما في ذلك السمنة، والتوعية بشأن المخاطر المرتبطة بزواج الأقارب) والعلاج من أمراض معينة يمكن توقعها (مثل فرط تنسج الكظر الخلقي) والكثير من التدخلات الموصى بها حالياً لمكافحة الاضطرابات الخلقية جزء لا يتجزأ من البرامج الشاملة الخاصة بصحة الأمومة وصحة الطفل. وهكذا فإن مكافحة الاضطرابات الخلقية لا تتطلب وضع برامج جديدة ولكنها تتطلب تحسين تنسيق الإجراءات والبرامج القائمة، مثل إدراج حامض الفوليك ضمن إغناء الأغذية الرئيسية بالمغذيات الزهيدة المقدار، واستعمال لقاح الحصبة الألمانية/ الحصبة الثنائي التكافؤ في التمنيع الروتيني، وفحص المصل الأمومي (البروتين الجنيني الألفي) أثناء تقديم خدمات الرعاية السابقة للولادة. وتحقيق هذا التكامل في البرامج يقتضي استثمار الوقت والجهد وتعزيز قدرات مهنيي الرعاية الصحية بشكل كبير.

٦- وينبغي أن يسبق الاستئصال بشأن المسائل الجينية الفحص السابق للزواج وتشخيص الاضطرابات الخلقية في الفترة السابقة للولادة، وينبغي أن يزود الزوجين المعرضين للمخاطر بالمعلومات الخاصة بالحصائل الإنجابية المتوقعة وخيارات التدابير العلاجية المتاحة لحالات الحمل. ويركز التشخيص في الفترة السابقة للولادة على الكشف داخل الرحم عن الاضطرابات الخلقية الناجمة عن الشذوذات الصبغية والعيوب الأحادية الجين والاضطرابات ذات العوامل المتعددة والمحددة البيئية. وهناك مؤشرات محددة تدل على أن من المناسب القيام بالتشخيص في الفترة السابقة للولادة فيما يتعلق بكل فئة من هذه الفئات. وأشيع المؤشرات هو تقدم سن الأم، ومن المؤشرات الأخرى وجود اضطراب جيني سابق في الأسرة، وبعض الأصول العرقية المحددة، والمجموعات السكانية التي تتعرض لمخاطر أكبر والتعرض لعوامل ماسخة. وعادة ما تطبق الإجراءات الخاصة بالكشف عن الاضطرابات الخلقية في الفترة السابقة للولادة على نحو متتابع، بدءاً من الفحص غير الباضع ثم التدرج إلى تقنيات التشخيص الأكثر اعتماداً على البضع في الحالات التي تستخلص فيها استنتاجات غير عادية.

٧- وهناك وسائل فحص باضعة إلى أدنى حد متاحة وتشمل قياس عدة مستقلبات في المصل الأمومي (البروتين الجنيني الألفي). كما أن المستويات الشاذة للواصمات البيوكيميائية ترتبط أيضاً بالعيوب البنيوية في الأجنة، مثل متلازمة داون، وعيوب الأنبوب العصبي، وعيوب الجدار البطني المفتوح. ويتحسن معدل الكشف عن الاضطرابات الخلقية في الشهور الثلاثة الأولى بواسطة الفحص البيوكيميائي عندما يتم مع التصوير بالموجات فوق الصوتية للكشف عن الشفافية القفوية ومع سائر القياسات التي تتم بالتصوير بالموجات فوق الصوتية.

٨- ويستعمل التصوير بالموجات فوق الصوتية كأداة للفحص في الفترة السابقة للولادة خلال فترة الثلاثة شهور الأولى (من ١١ إلى ١٣ أسبوعاً) للكشف عن الشذوذات الصبغية والعيوب البنيوية الكبيرة في الأجنة، كما يستعمل في فترة الثلاثة شهور الثانية (من ١٨ إلى ٢١ أسبوعاً) للكشف عن التشوهات البنيوية في الأجنة وبواسطة قياس الشفافية القفوية بين الأسبوع الحادي عشر والأسبوع الثالث عشر يمكن الكشف عن ٧٥٪ من حالات التثلث الصبغي، وذلك إلى جانب تدابير أخرى مثل الاختبارات البيوكيميائية وتصوير عظم الأنف، يمكن أن يصل معدل الكشف إلى ٩٥٪. ويحقق المسح الضوئي المخصص لكشف الحالات غير السوية في الفترة الممتدة من الأسبوع الثامن عشر والأسبوع الحادي والعشرين معدلات كشف عالية للغاية فيما يتعلق بعيوب الأنبوب العصبي (السُّنَّة المشقوقة المفتوحة، وانعدام الدماغ، والقيلة الدماغية) وفيما يتعلق بشذوذات خلقية أخرى معينة (مثل انشقاق البطن الخلقي وعدم التخلق الكلوي وخلل التنسج الهيكلي). أما معدل الكشف عن عيوب القلب الخلقية وسائر التشوهات غير القلبية فهو معدل متفاوت، ولكنه يتحسن مع تنامي الخبرة وتوافر التكنولوجيا الجديدة.

٩- وتستند تقنيات التشخيص الأكثر اعتماداً على البضع في الفترة السابقة للولادة إلى جمع العينات والاستنبات والتميط النووي وتحليل الدنا أو قياسات الاستقلاب للأجنة (التشخيص قبل الغرس) وخلايا الزغابة المشيمية والخلايا الجنينية المتوسفة في السائل السلوي وفي ودم الجنين ونسيج الجنين. ولا تجرى هذه الاختبارات إلا في عدد محدود من المراكز. وترتبط الوسائل المستعملة بزيادة مخاطر الإجهاض (١٪ من حالات بزل السلي ومن حالات جمع عينات الزغابة المشيمية). وبرامج الفحص والتشخيص في الفترة السابقة للولادة حسنت كثيراً فرص إنجاب الزوجين المعرضين للمخاطر أطفالاً غير مصابين.

١٠- وسيشمل التقدم في هذا الميدان في المستقبل الجمع بين مختلف التدابير، مثل الفحص البيوكيميائي والتصوير بالموجات فوق الصوتية وإدراج واصمات بيولوجية وتقنيات تحليل دنا جديدة في ممارسات الطب السريري، بما في ذلك تحليل الدنا الخالي من الخلايا والرنا الخالي من الخلايا. ومن المتوقع من هذا التقدم أن يقلل بالتدريج من استعمال تقنيات التشخيص الباضعة لصالح استعمال إجراءات تتطوي على الحد الأدنى من البضع أو إجراءات غير باضعة على الإطلاق.

### الكشف والعلاج والرعاية

١١- يمكن تعزيز كشف وعلاج الاضطرابات الخلقية من خلال الفحص عن الاضطرابات الخلقية في الفترة السابقة للولادة ( وخصوصاً الفحص بالتصوير بالموجات فوق الصوتية) وكذلك برامج فحص المواليد (الفحص البدني لكل المواليد والفحص عن قصور الدرقية الخلقي والفحص عن بيلة الفينيل كيتون وداء الكرية المنجلية وعوز نازعة هيدروجين الغلوكوز -٦- فوسفات) وكذلك تدريب مقدمي خدمات الرعاية الأولية على تشخيص الاضطرابات الخلقية التي تصيب الرضع وإحالتهم إلى المرافق التي توفر لهم العلاج. وتشمل خيارات العلاج المعالجة داخل الرحم والتصحيحات الجراحية بعد الوضع، ويجري تحري وتقييم ذلك في بضعة مراكز مختارة فيما يتعلق بعدد من الاعتلالات (مثل الفتق الحجابي الخلقي وآفات القلب الخلقية والقيلة النخاعية السحائية ومتلازمة نقل المواد بين التوائم). ومن الضروري أيضاً توفير العلاج الملائم والرعاية الملائمة للمرضى المصابين بعيوب تظهر بعد فترة الولادة، وأن يشمل الكشف المبكر والعلاج من العيوب البدنية أو النفسية أو العقلية أو الحسية، وكذلك إتاحة خدمات الصحة والتأهيل من أجل دعم مشاركة الأطفال المصابين وانخراطهم في المجتمع.

### الإجراءات الممكنة

١٢- تم تحديد عدد من الإجراءات التي تتخذ على المستوى المحلي ومن شأنها أن تحسن الوقاية من الاضطرابات الخلقية وتبديرها العلاجي:

- تحسين خدمات رعاية صحة الأمومة بداية من المرحلة الممهدة للحمل فصاعداً
- تعزيز خدمات تنظيم الأسرة وخدمات الصحة الإنجابية
- تنفيذ أو تعزيز التغطية بتدابير وقائية محددة مثل إضافة اليود إلى الملح أو إغناء الأغذية التي تتناولها النساء في سن الإنجاب بحامض الفوليك أو تكملتها بحامض الفوليك، والتطعيم الشامل ضد الحصبة والنكاف والحصبة الألمانية، وبرامج التوعية، وتحري استهلاك الكحول من قبل النساء في سن الخصوبة وأثناء مرحلة الحمل، والتدخلات التي تنص على لتعاطي الكحول على نحو خطر وضار، وسن التشريعات الملائمة من أجل الحد من تعاطي التبغ ومن تعاطي الكحول على نحو ضار

- تنفيذ برامج التوعية الصحية لعامة السكان ولفئات محددة معرضة لمخاطر شديدة
  - تعزيز الفحص في الفترة السابقة للولادة عن الاضطرابات الخلقية، على أن يتم ذلك مع توفير المعلومات الفعالة وخدمات الاستئصال الفعالة، بما في ذلك المعلومات الخاصة بالتعايش مع العجز
  - فحص المواليد وتدريب مقدمي خدمات الرعاية الأولية في مجالات كشف المخاطر الجينية وتدريبها العلاجي وتشخيص حالات الرضع المصابين باضطرابات خلقية وإحالتهم إلى المرافق التي توفر لهم العلاج
  - تعزيز خدمات العلاج والرعاية الطبية والعلاج الجراحي والتأهيل الشامل
  - تعزيز إنشاء وتطوير منظمات الآباء والمرضى دعماً لبرامج الرعاية والوقاية
  - إنشاء مرافق الخدمات الجينية المجتمعية داخل نظام الرعاية الصحية الأولية
  - إنشاء نظام لترصد الاضطرابات الخلقية.
- ١٣- وتم تحديد عدد من الإجراءات التي من شأنها أن تحسن الوقاية من الاضطرابات الخلقية وتدريبها العلاجي إذا نفذت على المستوى الدولي:
- تعزيز جمع البيانات بشأن العبء العالمي للوفيات وحالات العجز الناجمة عن الاضطرابات الخلقية. (يجري العمل على بلوغ هذه الغاية وسيتم التركيز على معدلات الحدوث وخيارات التدبير العلاجي فيما يتعلق بالمرضاة الشديدة للأمهات والمواليد في ٢٥ بلداً، و ٤٢٠ مرفقاً صحياً و ٣٥٠.٠٠٠ حالة حمل)
  - تنقيح المراجعة العاشرة للتصنيف الدولي للأمراض من أجل توسيع فئات الاعتلالات الخلقية المدرجة في التصنيف
  - تعزيز وتقوية خدمات الرعاية والوقاية في البلدان المنخفضة الدخل
  - تعزيز التأزر والحيلولة دون الازدواجية في الأنشطة من خلال توفير المعلومات
  - إنشاء مراكز التدريب على التصوير بالموجات فوق الصوتية وعلى استعمال سائر إجراءات التشخيص
  - الدعوة إلى أهمية الوقاية من الاضطرابات الخلقية، وحفز وتنسيق البحوث الخاصة بالأساليب والتدخلات العالية المردود لأغراض الوقاية منها ومكافحتها.

### الإجراء المطلوب من المجلس التنفيذي

- ١٤- المجلس مدعو إلى الإحاطة علماً بهذا التقرير وإعطاء المزيد من الإرشادات.